

※本資料は、神戸市政記者クラブ、神戸経済記者クラブ、大阪科学・大学記者クラブに同時資料提供しています。

記者資料提供（令和元年 6 月 12 日）

公益財団法人神戸医療産業都市推進機構

医療イノベーション推進センター

Orphanet Japan 運営事務局 源、湯浅、杉本

TEL：078-303-9095 E-mail：orphanet-japan@tri-kobe.org



クラスター推進センター 都市運営・広報課 塚口・西田

TEL：078-306-2231 E-mail：kbic-pr@fbri-kobe.org



ー 希少・難治性疾患のグローバルな情報を国内へ届けるウェブサイト ー

**「Orphanet Japan Website」に 111 の疾患情報の日本語版を
公開しました！**

（公財）神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センター（センター長：福島雅典、神戸市中央区、以下 TRI）は、この度、“Orphanet Japan Website” (<http://www.orphanet.jp>) に 111 の疾患情報の日本語版を公開しましたのでお知らせいたします。

「Orphanet Japan Website」は、2017 年 10 月、日本医療研究開発機構（AMED）からの推薦により、希少・難治性疾患情報を収集・管理している国際的な機関である Orphanet（本部：フランス）に TRI がアジアから初めて加盟したことを受けて創設されたウェブサイトです。Orphanet が保有する疾患情報を日本語に翻訳したものを、どなたでも無料でご覧いただくことができます。

今回の公開では、厚生労働省による難病指定に至っておらず、国内での情報が少ない疾患を中心に、また AMED が主導する希少・未診断疾患の研究を推進するプログラム（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases：IRUD）によって初めて診断に至った疾患を含む合計 111 の疾患情報を日本語に翻訳しました。翻訳された疾患情報は、専門医師による監修を経ているため、安心してお読みいただけます。

<ご覧いただく方法について>

“Orphanet Japan Website”にアクセスいただき、トップページ中央にあります「日本語版の疾患情報はこちら」をクリックいただきますと、現在公開中の疾患一覧が表示されます。

* ご注意いただきたいこと *

これらは海外での情報であり、国内の医療制度に準拠した情報とは異なる可能性があります。

Orphanet Japanのホームページによる

Orphanet Japanホームページでは、今後、以下のことに取り組み、情報を発信していきます。

Orphanetが保有する情報の翻訳
Orphanetに登録されている希少・難治性疾患の各疾患情報を日本語に翻訳し、公開いたします。Orphanetには数多くの疾患情報が登録されているため、日本に情報が少ない疾患を優先的に、段階的に翻訳していきます。

日本語版の疾患情報は、

Orphanet Japan 日本語翻訳版疾患一覧

Orphanet 疾患名 (日本語)	Orphanet 疾患名 (英語)	更新日
...	Disbetaloproteinemia	3月版
...	Hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type	2017年11月版
...	Autosomal dominant spastic paraplegia type 4	2017年4月版
...	Hereditary clear cell renal cell carcinoma	2017年12月版
...	Erdheim-Chester disease	2013年6月版
...	Familial hypercholesterolemia	2016年2月版
...	Familial hypocalcaemic hypoparathyroidism	2015年1月版
...	Kawasaki disease	2015年1月版
...	Ocular albinism	2018年2月版
...	Cat-syndrome	2016年1月版
...	Acute adrenal insufficiency	2012年10月版
...	Stargardt disease	2017年8月版
...	Hereditary hyperckolemia	2010年8月版
...	Orofaciodigital syndrome type 1	2012年9月版

疾患情報 (PDF)

orphanet

:: **川崎病**
(Kawasaki disease)

Orpha 番号 : ORPHA2331

疾患定義
川崎病 (Kawasaki disease; KD) は、小児が罹患する発熱を伴う自然軽快する全身性の血管炎であり、中血管の炎症に伴い、無治療で放置すれば生命を脅かす冠動脈瘤 (CAA) が生じることが特徴である。KD は先進国の小児における後天性心疾患の最多の原因であり、成人期の虚血性心疾患発症の危険因子である。

疫学
KD はアジア系人種でより多くみられる。欧州の5歳未満の小児における発生率は1/12,500~1/11,000である。

臨床
発症年齢の中央値は2歳である (5歳未満が75%を占める)。無治療では5日以上持続する発熱 (>39°C) が一貫してみられる特徴がある。通常は非菌性で不連続になる。KDのその他の典型的な症状としては、四肢の変化 (手足および足趾に紅斑および浮腫が生じ、2-3週間後に脱皮となり、通常は亜急性期にみられる)、不定形発疹 (斑丘疹状、麻疹様、または猩紅熱様発疹、紅斑または発赤小膿疱)、リンパ節腫脹 (頸部、多くは片側性)、非痛性目の両眼結膜炎、ならびに口唇および口腔粘膜病変 (紅斑、唇舌、口唇の皸裂) などがある。CAAは急性性期 (発症から6-8週間後) に発生する生命を脅かす合併症であり、発症後の発症率の20~30%にみられる。巨大 CAA (>8 mm) が消失する可能性は低い。軽度の拡張は一般に一過性である。非典型的な症候としては、心筋炎、心臓弁の逆流、肝炎、下痢、腫脹、眼炎、腸炎、関節炎、筋肉痛、無菌性髄膜炎、骨髄腫、尿道炎、無菌性膿瘍などがある。

病因
病因は不明であるが、病因に関するいくつかの理論が提唱されている (毒物を産する微生物による感染発症およびスーパー抗原に起因する発症)。本疾患はアジア系人種でより多くみられるため、遺伝子が重要な役割を果たしていると考えられる。ゲノム解析により、本疾患およびその合併症にかかりやすくなる一塩基多型が同定されている。

診断方法
診断は臨床的に行われる。定型 KD とは、発熱に加えて、主要症状 (四肢の変化、不定形発疹、結膜充血、口唇および口腔内の変化、および頸部リンパ節腫脹) のうち4つ以上を満たすことと定義される。不定型 KD は、発熱に加えて、2-3つの臨床基準、および冠動脈的特徴的な変化 (特に他の原因による冠動脈炎が否定された CAA) があれば診断できる。臨床検査所見 (急性炎症マーカー、肝酵素の上昇、好中球および血小板増加) は非特異的であるが、

Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net 1

“Orphanet Japan Website”は現在公開中の疾患情報の更新はもちろん、将来的には、さらに幅広い情報の配信を目指しています。高品質な希少・難治性疾患情報をご覧いただくことができるウェブサイトとしてご活用いただきたく、皆さまからのアクセスをお待ちいたしております。

◆ Orphanetとは

1997年、フランス国立医学研究所Insermによって設立。世界のあらゆる人々へ高品質な希少・難治性疾患情報を提供し、診断・治療の向上を目指している。現在、ヨーロッパを中心に、約40ヶ国が参加。6,000を超える疾患情報を保有。

◆ 報道関係者の皆様へ

TRIは、これからもあらゆる人々へ世界の希少・難治性疾患情報を提供するため、本ウェブサイトの充実をはかりたいと考えております。どうか広くお知らせくださいますようお願いいたします。

◆ Orphanet Japanの運営について：ご寄附・協賛のお願い

希少・難治性疾患に関する海外の最新情報を継続的にお届けするためには、皆様からの温かいご支援が必要です。本邦では入手が難しい情報を含む希少・難治性疾患に関する情報を、**日本語で、誰でもログインフリー**で見ることができる本サイトを維持するため、ご寄附や協賛によるご支援を賜りますようお願い申し上げます。詳しくはOrphanet Japan 運営事務局までお問い合わせ下さい。

<サイト概要>

【サイト名】 Orphanet Japan 【URL】 <http://www.orphanet.jp> 【言語】 日本語

【配信元】 (公財) 神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センター

医療イノベーション推進センター（TRI）について

TRI は、アカデミアにおける初めてのデータセンター・解析センターであり、日本の文部科学省と神戸市によって 2003 年に創設されました。臨床研究を主導するすべての研究者と医師に対して、研究相談を受け付け、計画の策定から解析までを一貫して支援しており、現在までに支援してきた臨床試験・臨床研究は 401 件を突破、掲載論文数は 265 編にのぼります。（2019 年 3 月末時点）

TRI は、さまざまな技術革新、基盤整備、科学創成を進め、日本における臨床研究・臨床試験の一層の発展を通じて、国民の健康の向上に貢献します。



▶ URL : <http://www.tri-kobe.org>

（TRI は 2018 年 4 月に、臨床研究情報センターから医療イノベーション推進センターに名称を変更いたしました。）

<リリースに関するお問い合わせ先>

（公財）神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センター

Orphanet Japan 運営事務局 源、湯浅、杉本

TEL : 078-303-9095 E-Mail : orphanet-japan@tri-kobe.org